

# 这对父子 被确诊为 同一种 遗传性疾病 认准“牛奶咖啡斑” 可早发现早确诊



胡瑞斌(左二)在日常手术中。 通讯员供图

50多岁的庄先生(化名)和26岁的儿子小庄(化名)都是一身疙瘩,父亲的疙瘩最大的像鸭蛋,儿子的疙瘩长得像珠串……近日,两人被确诊为同一种遗传性疾病。细究报警信号,可追溯到发病前。

## 1 一身疙瘩的父子俩 被确诊同一种病

庄先生前半生一大半时间都被身边人怪异、害怕的眼神围绕着。原来,庄先生全身上下皮肤表面长满了奇怪的疙瘩,一条手臂、一个背部就有几十个,小的约黄豆大小,大的堪比鸽子蛋。

近两个月,庄先生手臂上的一处疙瘩突然像吹了气一样,迅速增大到鸭蛋大小。他赶紧来到宁波市第六医院整形与修复重建外科主任胡瑞斌副主任医师处就诊。经检查,庄先生的全身疙瘩其实是神经纤维瘤病。

“神经纤维瘤病大多是良性,但不排除恶变可能。”胡瑞斌说。他手术切除了庄先生手臂上鸭蛋大小的疙瘩和手臂、背部、头部其他几处鸽子蛋大小的疙瘩。病理结果显示,其中鸭蛋大小的那颗神经纤维瘤已经不幸发生了恶变。

此时,庄先生突然有了更大的担忧——他的儿子小庄从大约21岁起,开始出现和他一样的问题,难道也是神经纤维瘤病?会不会也发生了恶变?

在庄先生的催促下,小庄也走进了胡瑞斌的门诊。果然,小庄也被确诊为神经纤维瘤病。和庄先生不同的是,小庄的体表疙瘩少一些,但仔细摸,胡瑞斌发现小庄的疙瘩顺着神经,长得一串一串像珠串一样,在双下肢和颈部尤为明显,手术切除腿部、背部的3个大疙瘩后,每一个疙瘩都硬得像生姜。不幸中的万幸是,病理显示小庄的神经纤维瘤都属良性。

## 2 神经纤维瘤病无法治愈 但最新靶向药已进入临床

“神经纤维瘤病是一种先天性疾病,一般在20岁左右开始发病,发病前可能毫无感觉,也可能终身不发病。”胡瑞斌介绍,神经纤维瘤病发病后,可分为Ⅰ型和Ⅱ型两种——

Ⅰ型神经纤维瘤病主要侵犯周围神经,除了庄先生父子这种最常见的散发性神经纤维瘤,还有一种丛状神经纤维瘤;Ⅱ型神经纤维瘤病则主要侵犯颅内神经,最常见的是听神经瘤,Ⅱ型由于缺少表面症状,比Ⅰ型更容易被误诊为其他肿瘤。

胡瑞斌说,目前,神经纤维瘤

病无法治愈,但就在近几个月,有文献报道,已有针对神经纤维瘤病的靶向药进入临床使用阶段,有望控制病情进展。于是他帮庄先生父子联系了相关的上海实验室,但了解后,高昂的药费让庄先生父子难以负担。

实验室建议庄先生父子,可以先进行基因检测,比对父子俩的基因是否存在差异。如果基因没有差异,说明小庄的神经纤维瘤恶变风险很高,仍需考虑积极治疗;但如果基因存在差异,可先进行临床观察,随着新药普及,或有降价希望。

## 3 认准“牛奶咖啡斑” 可尽早发现、尽早确诊

“虽然无法治愈,但早发现、早确诊对神经纤维瘤病仍有重要意义。”胡瑞斌提醒,首先,这样可以尽早预防恶变;其次,可以尽量减轻神经纤维瘤病对肢体或容貌的改变,尽可能避免对心理和社交的影响;另外最重要的是,虽然神经纤维瘤病的发病率只有十万分之一,属于罕见病,但它有50%的遗传率,早发现、早确诊有助于指导辅助生育的选择。同时,明确诊断后尽早借助肿瘤整形技术进行手术,也可最大程度上减少组织缺损和功能损伤,降低手术难度,提升手术效果。

那么究竟要如何发病前就尽早发现神经纤维瘤病?“牛奶咖啡斑”是一个重要信号,在庄先生父子身上都有。

胡瑞斌解释,“牛奶咖啡斑”是神经纤维瘤病最常见也往往最早表现出来的症状,多数患者小

时候都会在皮肤表面出现“牛奶咖啡斑”。它有像奶牛花纹一样斑驳、不均匀的特点,一般在多个部位散发,任何有神经分布的地方都可能出现,包括面部。“牛奶咖啡斑”这个报警信号虽然出现得早,却很容易被当成普通咖啡斑或胎记,而被忽视。

他提醒,如果在以下6个特征中出现2个以上,就可以高度怀疑为神经纤维瘤病,应当及时就医,通过基因检测等手段确认:一是身上出现超过5个“牛奶咖啡斑”;二是在腋下、腹股沟处发现细小散在的“牛奶咖啡斑”;三是出现丛状神经瘤;四是出现虹膜错构瘤;五是多发皮肤疙瘩;六是直系亲属有神经纤维瘤病史。“其中,一、二、六这三点是最容易被普通人辨认的,日常可以特别注意一下。”

记者 徐露清 通讯员 赵蔚

## “几十年 没这么轻松了!”

子宫脱出体外20多年  
七旬老太终得根治

“谢谢你们啊!我几十年没这么轻松了。”在宁波大学医学院附属医院的妇科病房里,72岁的患者朱阿姨说到动情处热泪盈眶。朱阿姨的子宫脱出体外20多年,这次终于得到了根治。

记者了解到,子宫脱垂、漏尿等类似的情况在已育女性中并不少见。很多人由于羞于求医或不知道如何就医,多年来默默忍受痛苦,也导致病情越来越严重。

### 七旬老太子宫脱垂20多年

朱阿姨生育过3个儿子。20多年前,她发现身体里有一块肿物从外阴脱出来。她觉得羞耻,也不好意思和家人提,就默默忍受着。20多年来,尴尬、出血、疼痛、大小便排不出等问题如影随行。

一次义诊,让朱阿姨找到了宁大附院妇科的张英芝主任医师。

“阿姨,我们一定会把你治好的,你放心。”张英芝和同事耐心向朱阿姨讲解病情和治疗方案,手把手教她先通过擦药膏、坐浴等方式尽可能让创面愈合。

一个月后,团队为朱阿姨实行了腹腔镜下的子宫全切术和阴道骶棘韧带固定术,彻底根治困扰其20多年的顽疾。

术后当天,朱阿姨就说:“像重新做人一样。”这次来复诊,朱阿姨恢复良好。

### 49岁大姐因子宫脱垂漏尿

前几天,该院医务部主任、妇科副主任医师周晓明为49岁的朱大姐实施了盆底重建手术。

朱大姐40岁生了二孩后,就饱受难言之隐的痛苦——子宫脱到宫口外面,走路的时候也会有摩擦感;漏尿严重,大笑或咳嗽时,小便就会漏出。

近几年,朱大姐的症状越来越严重,就于近日来到了周晓明的诊室。

在做好充分的术前准备后,医生为其实施了腹腔镜下的子宫骶前固定术和尿道中段悬吊手术。顾名思义,通过微创手术,将子宫悬吊起来,再将尿道通过吊带支撑的方式恢复原有的解剖结构。既解决脱垂问题,也同时解决其漏尿的困扰。

### 多和分娩损伤有关

周晓明介绍,子宫脱垂主要与妊娠、肥胖、衰老三个方面相关,大多数的子宫脱垂和漏尿与分娩损伤有关,顺产和剖腹产都有可能发生。产后,如果患者没有及时进行康复训练,加上肥胖、经常性便秘、高强度体力劳动等,腹压增加的时候则更会导致雪上加霜。

“早诊断、早治疗很关键。”周晓明提醒,子宫脱垂和尿失禁有很多治疗方法,也不是所有的患者都需要手术,类似情况在早期可以通过功能锻炼等康复手段来治疗。还有药物治疗、子宫托等保守治疗方法,医生可以根据患者的具体情况,选择合适的治疗方案。因此,建议女性在产后42天到正规医疗机构评估盆底功能。

记者 王颖 通讯员 庞赞